

الفصل الرابع

الكروموسومات

الكروموسومات Chromosomes

التركيب الطبيعي للكروموسوم Physical structure of chromosomes

- تظهر الكروموسومات في مرحلة الانقسام الغير مباشر قصيرة وعلى شكل قطبان أسطوانية تتراوح بين ٠,٢ ميكرون - ٢ ميكرون في السمك وبين ١-٢٠ ميكرون في الطول.
- جميع أفراد النوع الواحد يحتوي كل منهم على عدد ثابت من الكروموسومات ومتشابه.
- علاقة بين طول الكروموسوم والذراع التابعة لها وهي الكروماتيد ووضع الانقباض الموجود على الكروموسوم ووضع السنترومير كل هذه الأشياء في مجموعها يقال عنها الكاريوجرام (خريطة كروموسومية) Karyogram والترتيب الكروموسومي Karyotype.
- الأيدوجرام التابع نوع معين يختلف تماما عن الأيدوجرام لأي نوع آخر من حيث العدد والشكل والترتيب الكروموسومات ويسمى الأيدوجرام عندما يمثل الكريوتيب (التنظيم الكروموسومي) على شكل هستوجرام (منحني) شكل الكروموسوم.
- يتركب كل كروموسوم من اثنين كروماتيد ويتحدان مع بعضهما البعض في منطقة السنترومير وكل سنترومير يتركب من اثنين كينيتوكوريا.
- يظهر للكروماتيد على شكل شريطين ملفوفين من لتراتيب يسمى كرومونيماة Chromonemata وكل من الشريطين ملفوفين حول بعضهما البعض ومتماثلين جيدا.
- تحمل هذه الأشرطة الملتفة وحدات منتفخة متكررة تسمى نيكلوسومات nucleosomes كل نيكليوسوم عبارة عن قرص صغير من بروتينات الهستون تلف حولها لفة وثلاثة أرباع اللفة الحلزون المزدوج من DNA يكون لوليا كاملا.
- ترتبط النيكلوسومات مع بعضها البعض بشريط متصل من DNA مشابها بدرجة كبيرة للخرز في الخيط.
- عدد الجينات التي توجد في النيكلوسوم حوالي ١٠٠٠ قاعدة مزدوجة التكون ضمن نيكلوسوم.
- قد تكون كل كروماتيماة من خيطين أو أربعة أو أكثر حسب النوع ويعتمد عدد هذه الخيوط حسب حالات خاصة مختلفة إما ثنائية أو ثلاثية أو رباعية الخيوط.
- وهناك نوعان من التفاف هذه الخيوط حول نفسها هما:
 - الالتفاف البارانيك Paranemic coils وهذا يحدث عندما تنفصل الكرومونيماة بسهولة من الالتفاف.

- الالتفاف البلاكتونيكم Plectonemic coils عندما تظل خيوط الكروماتين متصلة مع بعضها البعض دون انفصال.

- ومعدل الالتفاف coils لهذه الخيوط الكروماتينية في حالة الانقسام الغير مباشر والاختزالي على طول الكروموسوم وهناك ثلاثة أنواع من الالتفاف الكروماتيني:

(١) التفاف غلب Major coils

(٢) التفاف قليل Minor coils

(٣) التفاف جسمي Somatic coils

- والكروموسومات مكونة من عدد كبير من الجينات Genes وكل جين يتكون من كروماتين حقيقي

Euchromatin أو غير متجانس على درجة كبيرة من الالتفاف لألياف بروتينية دن.أ. Folled

- كروموسومات الكروماتين المتجانسة تحتوي على دن.أ. مزدوج حلزوني ملفوف حول تركيب معين يسمى نيكلوسوم.

الكروموميرز Chromomeres

تحتوي الكروماتيدات في الكروموسومات الرفيعة في حالة المرحلة التحضيرية للانقسام الغير مباشر والاختزالي على مناطق متغايرة من السمكة والرفيعة.

- الجزء السميك منها والذي يبدو ككلمة تركيب شبة وسادي في الكروماتيدات يسمى بالكروموميرز Chromomeres.

- بينما الجزء الرفيع منها والذي يقع بين الكروموميرز يسمى داخل الكروموميرز

inter-chromomeres

- يعتبر بعض علماء الوراثة بأن الكروموميرز عبارة عن مادة مكثفة من البروتينات النووية.

السنترومير: Centromeres

يحدد شكل الكر وموسوم بواسطة الاختلاق الأولي Primary constriction والذي يتركز في نقطة يتقابل فيها زراعي الكر وموسوم.

- منطقة الاختلاق أو الانقباض تكون منطقة واضحة تحتوي على حبيبة وتسمى هذه المنطقة بالسنترومير centromere أو الكينيتوكوريا Kinetochore.

ينقسم السنترومير إلى:

(١) قد يحتوي الكر وموسوم للكائن الحي على سنترومير واحد وبذلك يسمى أحادي السنترومير

Monocentric chromosome

- (٢) قد يحتوي الكروموسوم على عدد اثنين سنتروميير وبذلك يسمى ثنائي السنتروميير Diecentric.
- (٣) لو يحتوي على ثلاث أو أكثر سنتروميير وبذلك يسمى عديد السنتروميير polycentric chromosomes أو الانقباض الثاني Secondary constriction.
- ويوجد في الكروموسوم بجانب الانقباض أو الاختناق الأول يوجد الاختناق أو الانقباض الثاني والذي يوجد في أي جزء من الكروموسوم ويلعب دورا هاما في تكوين النواة. وبذلك يسمى بالمنطقة النووية Nucleolar zone أو منظم النووية Nucleolar organizers.
- عادة تحتوي كل نواة على اثنين من الكروموسومات اللتان يحتويان على منظم للنوية.

Satellite

التابع:

- هو جزء من الكروموسوم مدور طرفي للانقباض أو والثاني وهو جزء صغير ويظل متصل بالكروموسوم بواسطة خيط كروماتيني رفيع.
- الكروموسومات بواسطة التابع تسمى كروموسومات التابع Sat-chromosomes.

Shape

شكل الكروموسوم:

- ينقسم السنتروميير الكروموسوم إلى اثنين كروماتيد أو ذراعين من الكروموسوم.
- وضع السنتروميير يختلف من كروموسوم إلى آخر. وهناك عدة أنواع من الكروموسومات حسب وجود

السنتروميير وهي:

Telocentric

(١) كروموسوم طرفي السنتروميير

وهي كروموسومات شبة قضيبية والذي يوجد فيها السنتروميير في النهاية العليا للكروموسوم proximal end.

Acrocentric

(٢) كروموسوم قريب الطرف السنتروميير

وهو أن السنتروميير يكون قريب من أحد نهاية طرفي الكروموسوم وتعطي ذراع طويل وذراع قصير.

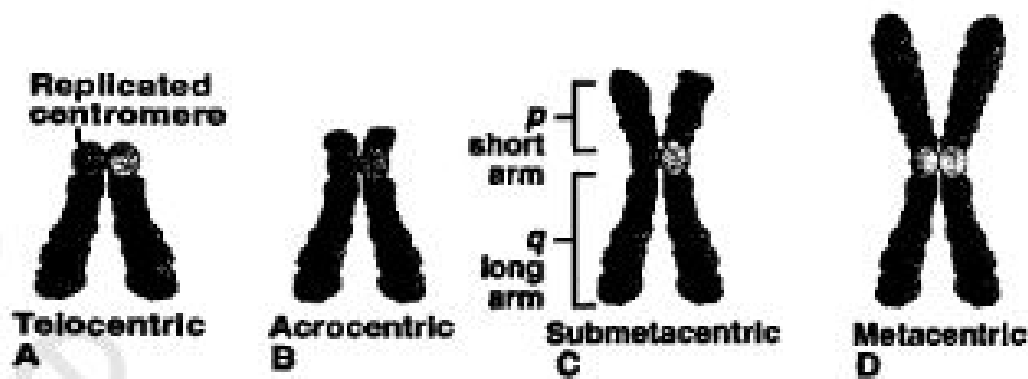
Submetacentric

(٣) كروموسوم ذو سنتروميير قريب من الوسط وفي هذه الكروموسومات يكون السنتروميير قريب من وسط الكروموسوم ويكون ذراعين غير متساويين.

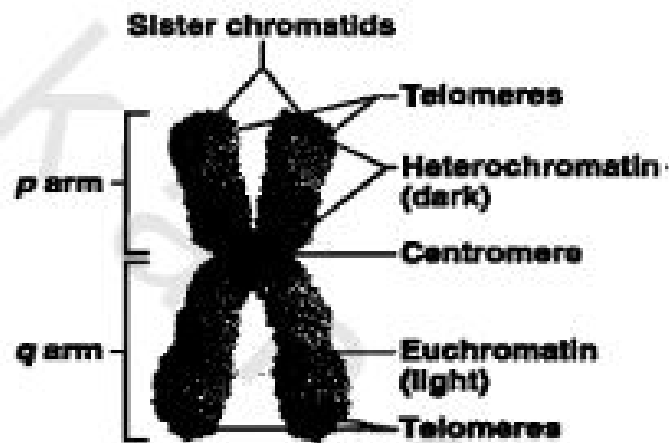
Metacentric

(٤) كروموسوم سنتروميير في الوسط

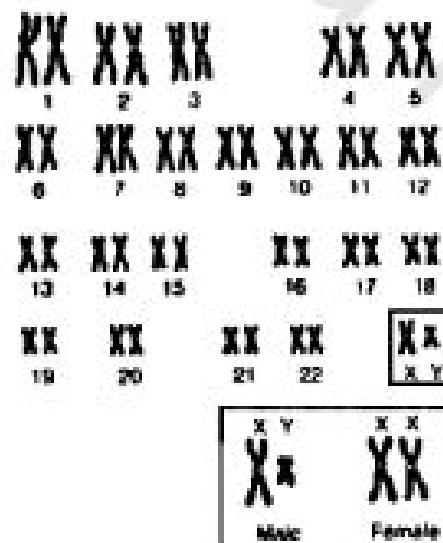
ويأخذ الكروموسوم شكل حرف V ويكون السنتروميير في وسط الكروموسوم ويكون ذراعين متساويين كما في شكل (٤-١).



Different types of chromosomes according to the position of centromere .



Anatomy of a chromosome



Karyotype of normal human male.

شكل رقم (١-٤)

الكروماتين المتجانس وغير المتجانس Euchromatin and Heterochromatin

- تتكون الكروموسومات من نوعين من المواد الكروماتينية وهي تسمى الكروماتينات المتجانسة وغير المتجانسة.
- وفي سنة ١٩٢٨ عرف العالم هنتر بأن الكروماتين الغير متجانس في الكروموسوم يبقى مركزا أو كثيف أثناء المرحلة التمهيديّة والمرحلة المتقدمة من المرحلة التحضيرية والذي تسمى مركزية الكروموسوم أو False Nucleoli or chromocenters نوية زائفة.
- وبقي الكروموسوم الذي يظهر بصورة غير مكثفة يسمى الكروماتين الحقيقي أو المتجانس Euchromatin.
- جزء من الكروماتين غير المتجانس يكون ملاصقا للنوية ومطابقا لمنظم النوية.
- أثناء فترة الانقسام الغير مباشر يتركز الكروماتين الغير حقيقي في منطقة السنترومير.
- يحتوي الكروماتين الغير متجانس على 250\AA أنجستروم من الألياف بينما يحتوي الكروماتين المتجانس على $30-80\text{\AA}$ أنجستروم.
- هناك نوعان من الكروماتين الغير متجانس وهما:
 - (١) الكروماتين المتكون Constitutive heterochromatin وهو أغلب الأنواع انتشارا ووجودا معظم الوقت في منطقة السنترومير.
 - (٢) كروماتين غير متجانس اختياري Facultative heterochromatin ويعكس توزيع أو وجود الكروماتين الغير متجانس وضبط بعض الجينات داخل النواة.
- سيبين بأن بعض الكروموسومات الجنسية تحتوي على كروماتين غير متجانس بينما تحتوي الكروموسوم الآخر المعاكس لجنس على كروماتين حقيقي Euchromatin. مثال على ذلك: في حالة الثدييات يكون كروموسوم الجنس * في حالة الأنثى ويكون هذا الكروموسوم نشط ويكون كروماتين حقيقي أما الكروموسوم الآخر فيكون غير نشط ويكون كروماتين الجنس ويظهر في حالة المرحلة التحضيرية Interphase بواسطة وجود جسم بار Barc body.
- وظيفة الكروماتين الغير متجانس تتمثل في أنه يحتوي على قواعد أو أسس خاصة لعملية التمثيل البيولوجي للجيني للريبوسومات وجزيئات ر ن أ الناقل بمعنى أنه منظم لسوي Nuclear organiser.

التركيب الجزيئي للكروموسومات Molecular compounds of chromosomes

تتركب الكروموسومات كيميائياً سواء كانت الخلايا البدائية أو الخلايا ذات النوية الحقيقية من مادة د ن أ والتي تحتوى أولاً تحتوى على البروتين هستونى أو اللاهستونى.

أشكال الكروموسوم:

أنواع خاصة من الكروموسومات:

- كروموسومات عملاقة Giant chromosomes يوجد فى بعض خلايا خاصة والتي تحتوى على نواة كبيرة مع كروموسومات كبيرة الحجم.

تنقسم إلى :

١- بولتين كروموسوم Polytene chromosomes

- يوجد فى نسيج الغدد اللعابية والمعدة والقنبرة الهوائية والأجسام الدهنية فى كثير من الحشرات.

- يتميز بأنه أكبر فى الحجم من الكروموسومات الجسمية.

- يتتركب من التتاف مطلق و أزواج من الكروموسومات المساعدة وتسمى أزواج جسمية Somatic pairing.

- كروموسوم البولتين ثابت فى المرحلة التمهيدية والتي تحتوى على ١٠٠٠ مرة ألف مرة من أكثر من د ن أ الموجود فى الكروموسومات الجسمية.

٢- لمبرشا كروموسوم (الكروموسوم الفرشى) Lampbrush chromosomes

- فى مرحلة التطور الأنفراجى Diplotene stage فى الانقسام الاختزالي.

- تحتوى بعض الطيور والأسماك والزواحف على كروموسومات ذات حجم كبير.

- هذه الكروموسومات أكبر من كروموسومات البولتين.

- تحتوى على محور أساس main axis والتفافين جانبيين lateral loops

٣- كروموسوم ب B-chromosomes

- يرغم أن بعض الحيوانات والنباتات تحتوى على كروموسوم (A- chromosomes)

وتسمى كروموسومات ذاتية وكروموسومات الجنسي Sex chromosomes يحتوى على نموذج

خاص من الكروموسوم يسمى كروموسوم (ب) B-chromosomes بدون أن تتضح أى وظيفة وراثية.

- حوالى أكثر من ١٠٠ نوع من الحيوانات تحتوى على كروموسوم (ب)

B- chromosomes (super numerary chromosomes)

- يكون هذا الكروموسوم أصغر في الحجم من الكروموسومات الجسمية ويحتوى على كروماتين غير متجانس.
- لا يوجد هذا الكروموسوم في الخلايا الجسمية ولكن يوجد في الخلايا الجنسية.
- يوجد هذا الكروموسوم في الأنثى.
- ربما يكون مشتق من الكروموسومات الجسمية ولكن هذا ليس شرطا.

أنواع أخرى من الكروموسومات:

- ١- كروموسومات فيروسية وهي موجودة في الفيروسات ممثلة د ن أ، ر ن أ.
Viral chromosomes
- ٢- كروموسومات بكتيرية وممثلة Bacterial chromosomes — ر ن أ وموجودة في البكتيريا.
- ٣- كروموسومات حقيقية Eukaryotic chromosomes

التركيب الكيميائي للكروموسوم: Chemical structure of chromosome

- يتركب أساسا من مادتي د ن أ، ر ن أ الحامض النووي الذي أوكس ريبوز والحامض النووي للريبوزي وبعض الهستونات والغير هستونات والبروتينات.
- ر ن أ مكون دائما مصاحبا ل د ن أ لأنه ينسخ منه وقد يكون د ن أ عبارة عن نراع من د ن أ والآخر من ر ن أ.
- البروتين القاعدي هو مادة هستونية ويحتوى على كمية بسيطة من التيروسين والتربتوفان ولكن غنى بالأحماض الأمينية للقاعدية مثل الأرجينين والليسين والهستين. ويمكن إزالة الهستونات من على الكروموسوم ببعض الطرق البيوكيميائية ويبقى على الكروموسوم اللاهستونات فقط متعلقة به.
- وقد قسم بعض العلماء مثل فيشر ١٨٧١، وكوسل ١٨٨٤ البروتينات القاعدية والحضوية من الهستونات إلى خمسة مجاميع ومعظمها من الهستونات الغير متجانسة. ٢٥% من الأحماض الأمينية تحتوى على الليسين ، والأرجينين والهستين يجعلها عالية القاعدية ومعظم هذه الأحماض القاعدية موجودة على طرف عديد الببتيدات والجزء الوسط منها هو مجموعة الكربوكسيل.
- أما اللاهستونات البروتينية غنية بالأحماض الأمينية التربتوفان وفيرة بالأرجينين وأيضاً حامضية.

وظائف الكروموسوم: Function of chromosomes

- الكروموسوم هو أهم مكونات الخلية.
- وهو الذي يتحكم في جميع العمليات الحيوية والوراثية في الخلية.
- يحتوى على المادة الوراثية د ن أ والتي تهيمن على جميع العمليات الفسيولوجية والبيولوجية والجينية والمظهرية في الخلية.

- يحمل الكروموسوم أعداد كبيرة من الجينات وهذه الجينات المسنولة عن نقل الصفات الوراثية من جيل إلى آخر.
- وهي المسنولة عن نقل المعلومات الوراثية من خلال ر ن أ الرسول إلى الميتوبلازم لتخليق البروتين اللازم للخلية.

التغيرات الكروموسومية Chromosomal variations

- تحتوي كروموسومات أى نوع من الحيوانات على عدد ثابت من الكروموسومات ذات شكل وتركيب خاص.
- ولكن نتيجة لأي تغيرات فى الانقسام الخلوية غير طبيعية أو غير منتظمة أو أحداث تغير فى هذه المكونات الوراثية نتيجة لتعرض الخلية للإشعاع أو أنوية أو تلوث. فقد يحدث عدة تغيرات فى شكل وعدد الكروموسومات الخاصة بالخلية.

وهناك نوعان من هذه التغيرات هما:

(١) تغيرات فى العدد الكروموسومى Variation in chromosomal number

(٢) تغيرات فى التركيب الكروموسومى Variation in chromosomal structure

تغيرات فى العدد الكروموسومى Variation in Chromosomes Number

- يحتوى كل نوع من الكائنات الحية على عدد ثابت من الكروموسومات
فمثلا تحتوى الضفدعة على ٢٦ كروموسوم.
وتحتوى الحمامة على ٨٠ كروموسوم
ويحتوى الأرنب على ٤٤ كروموسوم
ويحتوى الفأر الكبير (Rat) على ٤٢ كروموسوم
ويحتوى الفأر الصغير (Mouse) على ٤٠ كروموسوم
ويحتوى الإنسان على ٤٦ كروموسوم
- وتسمى كل قاعدة من هذه الكروموسومات أى كل عدد منها على جيلوم genome.
- توجد هذه الجينومات على الأمشاج الذكورية والانثوية كل واحدة منها تحتوى على عدد فردى (n) ويسمى Haploid number وبامتزاج الأمشاج الذكورية والانثوية ينتج عنهما الزيجوت zygote وهو يحتوى على العدد الزوجي Diploid number (2N).
- وقد يحدث خلل معين فى هذه الجينومات نتيجة لتعرض الخلية لاي إشعاع وتلوث بيئي أو أنوية أو خلافة فينتج عنه هذه الاضطرابات لعندية للكروموسومات والتي تتمثل فيما يلى:

- ١- التعدد الكروموسومي الحقيقي Euploidy
٢- التعدد لكروموسومي الكلاب Anuploidy

التعدد الكروموسومي الحقيقي Euploidy

- تعنى كلمة الكروموسومي الحقيقي بالإغريقي Euploidy
بأن حقيقي Eu = True، وحدة unite = ploid.

ينقسم التعدد الكروموسومي الحقيقي إلى:

- (١) فردية المجموعة الكروموسومية Monoploid (Haploidy)
تتميز بعض النباتات والحيوانات باختواء خلاياها على مجموعة فردية من الكروموسومات وأن المجموعة المثلثة لها من الكروموسومات بما عليها من جينات غير موجودة.
وتوجد هذه الأمثلة في الحشرات مثل ذكور النحل والذبابة والنمل لمعظمهما يحتوى على عدد فردى (n) بواسطة التكاثر البكرى ويوجد هذا النوع من العدد الفردي في نبات الداتورة.

- (٢) ثلاثية المجموعة الكروموسومية: Triploid
- تحتوى هذه الكائنات على ثلاث مجاميع كروموسومية أو جينومية ($3n$) في نواة الخلية وهذا يحدث نتيجة للاتحاد جامبطة تحتوى على عدد فردى من الكروموسومات (n) وأخرى تحتوى على عدد زوجي من الكروموسومات ($2n$) وينتج من هذا الاتحاد زيجوت يتكون من ($3n$) ويكون معظم هذه الأفراد عميقة Sterile.

- (٣) رباعية المجموعة الكروموسومية: Tetraploidy
- وتحتوى هذه الكائنات على 4 مجاميع جينومية في نواة الخلية الجسمية ($4n$).

- (٤) متعددة المجموعة الكروموسومية: Polyploidy
ويعنى أن هذه الكائنات تحتوى على أكثر من مجموعتين فرديتين من الكروموسومات في نواة الخلية فقد تكون مجاميع ثلاثية Triploids أو رباعية Tetraploids أو خماسية pentaploids وتوجد هذه الحالات في بعض الحالات المرضية (السرطانية) وقد تصل إلى ١٠٠ أو كثير للانقسام أو كثير نتيجة للانقسام الغير طبيعى.

- أنواع التعدد الكروموسومي: Types of polyploidy
ويشمل على عدة أنواع أهمها:
(١) التعدد الكروموسومي الذاتي Autopolyploidy

بنشأ هذا النوع من تعدد المجموعة إذا كانت الأفراد الأصلية ثنائية ومتماثلة ستيلوجيا.

- فمثلا إذا اتحد فرد ثنائي المجموعة Deploid فهو يحمل مجموعتين كروموسوميتين متماثلتين يرمز لها برمز (A.A) فإذا حدث وتضاعف هذا العدد من الكروموسومات لهذا الفرد نتيجة للمعاملة بالوكثسين فإن الخلايا الناتجة سوف تحتوى على 4 مجاميع كروموسومية (AAAA) أى أن كل كروموسوم فى هذا الفرد يصبح مكررا أربعة مرات بدلاً من مرتين ويسمى الفرد حينئذ بأنه يتضاعف المجموعة ذاتياً ١ رباعياً.

- يحدث هذا النوع من تأثير بعض الكيماويات أو الأشعة أو التلوث الذي يؤدي إلى خلل فى عملية الانقسام.

(٢) التعدد الكروموسومى الخلطى: Allopolyploidy

بنشأ هذا النوع من تعدد المجموعة الكروموسومية فى أفراد غير متماثلة خلويًا Heterozygote مثال ذلك الهجين بين الأنواع.

- فإذا حدث تعدد المجموعة الكروموسومية فى هذا الهجين فإن كل مجموعة كروموسومية يتواجد لها مجموعة أخرى واحدة مشابهة لها. بمعنى أن كل كروموسوم يصبح له شبيه واحد فقط.

- فإذا كان لدينا فرد يحمل مجموعتين كروموسوميتين كاملتين ولكنهما غير متشابهتين نتيجة من تهجين نوعين مختلفين فترمز لهاتين المجموعتين الكروموسوميتين بالرمز (AB).

- فإذا حدث وتضاعف عدد الكروموسومات فى هذا الفرد فإنه سوف يحتوى على 4 مجاميع كروموسومية (AA BB) ويعرف هذا الفرد بأنه رباعى المجموعة خلطياً Allotetraploidy.

- أما فى حالة تعدد المجموعة لثلاثية فإن هذا النوع يكون نادراً حدوثه وأنه ينتج جاميطات عسقة. وأثناء الانقسام الخلوي يذهب كل كروموسومية متشابهين مع بعضهما البعض نحو أحد قطبي الخلية والكروموسوم الفردي يذهب إلى القطب لمخالف لها.

- هناك نوع من التعدد الكروموسومى ثلاثي المجموعة تحتوى على 6 كروموسومات أو أكثر ويكون جاميطات هذه الأنواع عسقة. وعلى سبيل المثال خماسية المجموعة وسباعية المجموعة تكون كلها عسقة.

- يؤدي التعدد الكروموسومى الذاتى إلى تنوع كثير من النباتات مثل نبات الموز فهو ثلاثي التعدد وعقيم.

- كثير من النباتات الاقتصادية تحتوى على التعدد الكروموسومى الذاتى مثل الطماطم والذرة والذاتورة والفول السوداني والبطاطس.

- وبذلك يمكن التكيف فى كثير من التغيرات الكروموسومية لدخل كثير من النباتات للإنتاج سلالات أفضل وأقوى وأكثر.

- ينتج هذا النوع من التعدد من تزاوج نوع يحتوى على عدد زوجي من الكروموسومات ونوع آخر يحتوى أيضا على العدد الزوجي من الكروموسومات فيكون الناتج هجين زوجي عقيم إذا تزاوج هذا الهجين مع بعضه البعض لينتج رباعي الكروموسومات مخصب ويسمى Allotetraploid.

أسباب حدوث التعدد الكروموسومي:

- الفشل في الانقسام الخلوي الغير مباشر أو الاختزالي وينتج خلايا ذات كروموسومات كثيرة العدد أو مضاعفة أو ثلاثية أو رباعية.
- يحدث التعدد الكروموسومي بواسطة بعض المواد الكيميائية أو بتأثير درجة الحرارة أو الصدمات الكهربائية.

التعدد الكروموسومي الغير متساوي Aneuploidy

وهو الذي يشمل على الاختلافات في العدد الكروموسومي وليس كل عدد ولكن جزء أو أكثر من هذا العدد ومعنى كلمة تعدد كروموسومي غير كامل بالإغريقي هو Aneuploidy (Cor, aneu-uneven; ploid = unit) .
ينقسم هذا التعدد إلى نوعين هما:

Hypoploidy	(١) تعدد ناقص
Hyperploid	(٢) تعدد زائد

(١) التعدد الناقص: Hypoploidy

ينقسم هذا النوع من التعدد الكروموسومي إلى :

(١) أحادي التعدد: Monosomic

- ويشمل هذا النوع على نقص كروموسوم واحد من العدد الكروموسومي أو الجينوم الخاص بهذا النوع سواء حيوان أو إنسان.

يشمل هذا النوع نوعين أحدهما:

$2n-1$ والآخر n يمكن $n-1$ يكون نسبة الوفيات فيه عالية وبه نقص في الخصوبة.

ومن أمثلتها: أعراض ترنر The turner syndrome

- الصيغة الكروموسومية لها $(2n-1)$

- الصيغة الجينومية الزوجية $(45, X)$

- النسبة التحدية المرضية للمليم ١ : ٢٥٠٠

- أول من اكتشف هذه الحالة هو العالم ترنر سنة ١٩٣٨

- يتميز أفرادها بما يلي:

- تأخير في النمو الجنسي

▪ غالبا أفرادها عقماء

▪ تشوهات خلقية في القلب

(٢) عديم التعددية: Nullsomic

- ويحدث هذا النوع في بعض الكائنات التي تفقد زوج من الكروموسومات أو أكثر.

- والصيغة الجينومية genomic formula لها هي $(2n-2)$.

- معظم هذه الأنواع غالبا لا تعيش بينما الأنواع التعددية Nullsomic polyploidy قد تعيش ولكن

تكون أيضا قليلة الخصوبة.

٢- التعدد الزائد Hyperploidy ينقسم إلى :

(٣) ثلاثي التعددية: Trisomic

- وفي هذا النوع من التعددية تحتوي لفردة على كروموسوم واحد زائد على المجموعة الكروموسومية أو الجينومية.
- الصيغة الجينومية لها هي $(2n+1)$.
- قد يحدث هذا أثناء الانقسام الاختزالي للخلية حيث يذهب زوج من الكروموسومات إلى إحدى قطبي الخلية والكروموسوم الآخر إلى القطب الآخر. وعند ثلاثي هذه الجسيمات مع أخرى ذكرية أو أنثوية فيكون الناتج زيجوت أو أفراد تحتوي في خلاياها على تعدد كروموسومي ثلاثي.
- في الإنسان يكون ثلاثي الكروموسوم خطير جداً على حياته حيث يؤدي ذلك إلى ظهور أعراض ما يسمى أعراض داون Down's Syndrome أو ما يسمى بالتخلف Mongolism.
- من صفات الشخص المنجولي أنه متخلف عقلياً قصير، مع بعض التشوهات في الأعضاء الداخلية له مثل القلب والأذن والأرجل.

ومن أمثلة التعدد الثلاثي Trisomy في الإنسان هي:

١- أعراض داون The Down syndrome

الصيغة الكروموسومية $(2n+1)$

- الصيغة الجينومية الثنائية له هي $(47+21)$
- أول من وصف هذه الحالة هو العالم لينجرتون داون Langdon Down وذلك عام ١٨٦٦.
- ويتميز الشخص المنجولي (Mongolism) بأن له جمجمة قصيرة عريضة - أنف عريضة - لسان طويل ذات شق و تجويف مميز به - أيد عريضة مقلطحة.
- ضعف في الذكاء.
- تخلف عقلي.
- النسبة التعددية من الحالة المرضية إلى السليمة هي حوالي ١/٧٠٠.

٢- التعددية ١٣ Trisomy 13

- الصيغة الجينومية أو الكروموسومية هي $(2n+1)$
- النسبة للتعددية له إلى السليم تبلغ $1/20,000 = ٢٠,٠٠٠$
- الصيغة الكروموسومية المزدوجة $(47, +13)$ Chromosomal nomenclature
- ومن أعراضه تأخير عام في النمو ويحتوي على مخ صغير.

- شفة مشقوقة أو فكه.
- تعدد الأصابع.
- صيوب خلقية في القلب.
- وفاة مريضة في الثلاث الشهور الأولى بعد الولادة.

Trisomy 18

٣- التحدية ١٨

- فإن الصيغة الكروموسومية لها - Chromosome formula $(2n+1)$
- الصيغة الجينومية المزدوجة لها هي $(47, +18)$
- النسبة التحدية المرضية للسليم هي ١ : ٨٠٠٠
- يحتوى أفرادها على تشوهات خلقية عديدة في كثير من الأعضاء.
- تشوه في الأذن وفم وأنف صغير.
- تأخير علم في النمو وكتلية ثنائية بأفرادها.
- أكتشف هذه الحالة للعالم النولرد ومساعدية في عام ١٩٦٠.
- ٩٠% من الأفراد يموتون بعد مرور ٦ أشهر من الولادة.

٤- أعراض كلينفيلتر: The Klinefelter Syndrome

- اكتشف هذه الحالة العالم كلينفيلتر عام ١٩٤٢.

الصيغة الجينومية للتسمية المزدوجة لها هي	الصيغة الكروموسومية
47, XXY	2 n+1
48, XXXY	2 n+2
48, XYY	2 n+3
49, XXXXY	2 n+3
50, XXXXXY	2 n+4

- التعددية المرضية إلى السليم فيها ١ : ٥٠٠.
- تتميز الأفراد هذا المرض بأن له خصية صغيرة.
- ثدييه كبير.
- غير كامل الخصوبة.
- صوته يميل إلى الأنوثة.
- عدم نمو الشعر في الجسم.
- صغر في حجم غدة البروستاتة.

(ب) ثنائي التعددية الثلاثة: Double Trisomic

- في الأفراد عندما يتواجد كروموسومين مختلفين في ثلاثي التعددية ينتج عنه ثنائي التعددية الثلاثية والذي يكون فيه عدم توازن في الوضع الجيني.
- للصيغة الجينومية لها هي $(2n + 1 + 1)$

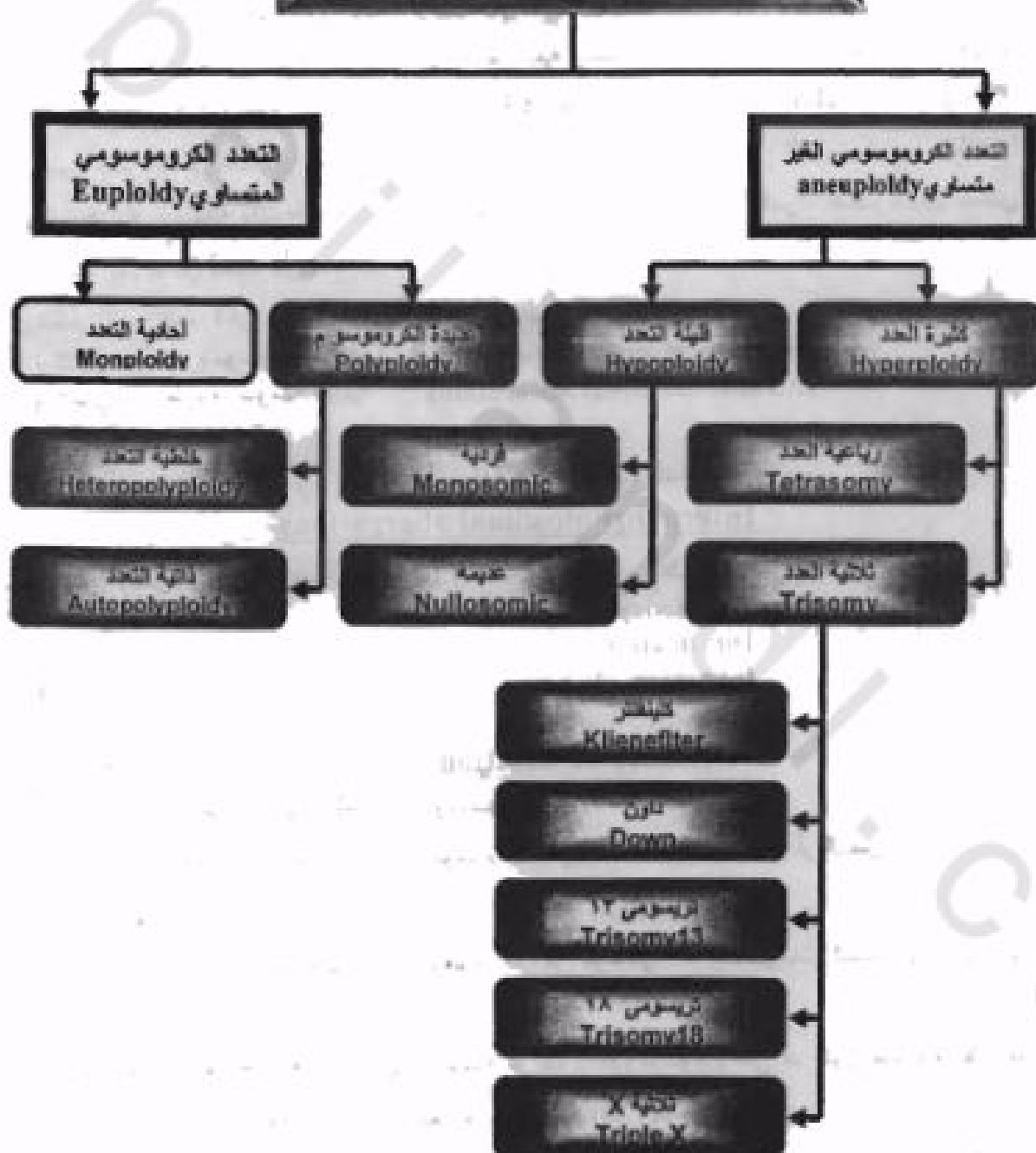
(ج) التعددية الرباعية: Tetrasomic

- بل الأفراد الثنائية الكروموسومات Double organisms
- يحتوى على كروموسومين زائدين في المجموعة الكروموسومية.
- الصيغة الجينومية لها هي $2n+2$

Table (1) Aneuploidy Resulting from Nondisjunction in the Human population.

Chromosomes Nomenclature التسمية المزوجة للكروموسومات	Chromosome s formula المعادلة الكروموسومية	Clinical Syndrom e اسم المرض	Estimate d Frequency at Birth	Main phenotypic characteristic الصفات الشكلية العامة لهذه الأمراض
47, + 21	$2n + 1$ $1 + 2n$	Down داون	$\frac{1}{700}$ 1/700	Short broad bands with simain-type plamar crease, short stature, hyperflexibility of joints, mental retardation, broad head round face, open mouth with large tongue, epicanthal fold
47, + 13	$2n + 1$ $1 + 2n$	Trisomy- 13 تريوسوما 13	$\frac{1}{20,000}$ 1/20,000	Mental deficiency and deafness, minor muscle seizur cleft lip and/or palate, polydactyly, cardiac anon lies, posterior heel prominence.
47, + 18	$2n + 1$ $1 + 2n$	Trisomy- 18 تريوسوما 18	$\frac{1}{8000}$ 1/8,000	Multiple confental malformation of many organs; lower set, malformed ears; receding mandible, small mouth and nose with general ee appearance; mental deficiency horse-shoe or double kidney; short sternum, 90% die in the first 6 months.
45, X	$2n - 1$ $1 + 2n$	Turner ترنر	$\frac{1}{25000}$ 1/25,000 female births	Female with retarded sexual development, usually steril short stature webbing of skin in neck region, cardio vascular abnormalities, he, ring impairment.
47,XXY	$2n + 1$ $1 + 2n$	Klinefelter كلينفلتر	$\frac{1}{500}$ 1/500	Male subfertile with small testes, developed breasts feminine pitched voice, limbs, knock knees, ramblin
48, XYY	$2n + 2$ $2 + 2n$		male	talkativeness
48,XXYY	$2n + 3$ $3 + 2n$		births	
49, XXXXY	$2n + 4$ $4 + 2n$			
50,XXXXXY	$2n + 5$ $5 + 2n$			
47,exchange	$1 + 2n$	Triple X ثلاثي X	$\frac{1}{700}$ 1/700	Female with usually normal genitails and limited fertility. Slight mental retar dation

التغيرات الكروموسومية العددية Numerical aberration



التغيرات في الشكل الكروموسومي أو الانحرافات الكروموسومية التركيبية

Variation in chromosome morphology or Structural chromosomal aberrations

- الكروموسومات عبارة عن تركيب ذو شكل محدد ومنظم ويحمل عليه عدد كبير من الجينات تنتظم هذه الجينات في اتجاه واحد خطي على طول الكروموسوم.
- تحت ظروف معينة أو ظروف غير طبيعية صناعية يحدث لهذه تركيبات الكروموسومية تغيرات داخلية هذه التغيرات تسمى الانحرافات الكروموسومية chromosomal aberrations
- بعض هذه الانحرافات قد تكون نتيجة للتغيرات الطبيعية فيحدث لكسر الكروموسومي breaks والبعض قد يكون نتيجة للإشعاع أو قد يكون نتيجة لتناول بعض الأدوية أو المواد المخدرة مثل حمض الليسرجيك (L S D) Lysergic acid

- وتنقسم الانحرافات الكروموسومية التركيبية إلى نوعين:

- (أ) الانحرافات الكروموسومية الداخلية Interchromosomal aberrations
- (ب) الانحرافات الكروموسومية البينية Intrachromosomal aberrations

(أ) الانحرافات الكروموسومية الداخلية

Interchromosomal aberrations

تحدث هذه الانحرافات في الكروموسوم الواحد وداخله وهي تحتوي على ثلاث أنواع هي:

- (١) النقص أو التحلل Deficiency or delation
- (٢) التضاعف Duplication
- (٣) الانقلاب Inversion

(١) النقص أو التحلل Deficiency or delation

- وهو عبارة عن نقص في نهاية القطع الكروموسومية.

- أو قد يحدث نقص في أي جزء في الكروموسوم. فتسمى هذه الظاهرة بالنقص أو التحلل.

(٢) التضاعف : Duplication

- وهو عبارة عن ظهور قطعة من الكروموسوم أكثر من مرة في الكروموسومات الممثلة لهذا النوع من الكائن الحي.

- قد تتحد أو تلتصق هذه القطعة الكروموسومية الزائدة بالكروموسوم والتي قد تكون متكررة على هذا الكروموسوم أو قد تكون منفردة داخل المجموعة الجينومية (الكروموسومية).

- أنه ليس بالخطورة مثل النقص أو التحلل كما أنه يحمي من ظهور جينات لثحي recessive gene.

- أنه مفيد في عملية تطور بعض الجينات الوراثية.

Inversion

٣- الانقلاب:

- وهو عندما تنقلب أو تتعكس القطعة الكروموسومية ١٨٠ درجة وتسمى هذا الانعكاس أو الانقلاب حول السنتروميير Pericentric وعندما تشمل هذه القطعة السنتروميير.
- وتسمى قريب من السنتروميير Paracentric إذا كان السنتروميير بتمركز خارج القطعة الكروموسومية.
- وعندما يحدث عبور أو تقاطع crossing over خلال القطعة الكروموسومية المقلوبة فلكه ينتج ثنائي السنتروميير.
- كل كروموسوم يحتوي على اثنين كروماتيد متساويين في الطول وهذا يعني أن السنتروميير يوجد في منتصف المسافة لهم isochromosome ولكن قد يحدث ويسمى كروموسوم متماثل.
- إن وجود السنتروميير في وضع خطأ أو غير سليم بين الكروماتيدين للكروموسوم فينتج عن ذلك أن أحد الكروماتيدين أطول من الآخر وبالتالي يحمل عدد من الجينات أكثر من الآخر وعند التضاعف الكروموسومي سوف ينتج الكروموسومات الشقيقة والتي تكون غير متماثلة جينيا لعدم تساوي الأذرع الكروماتيدية.

(ب) - الانحرافات الكروموسومية البينية

Intrachromosomal aberrations

- يحدث هذا النوع من الانحرافات عندما يحدث كسر كروماتيدي في الكروموسومات الغير متشابه وينتج عن تبادل هذه القطعة الصغيرة fragments بين الكروموسومات الغير متشابه.
- يشمل هذا الانحراف نوع واحد هو:
- نقل أو تغير المواقع Translocation قد يحدث تبادل أجزاء من الكروموسومات الغير متشابه بين بعضهم البعض وقد تكون غير متساوية في الحجم وتسمى حينئذ باسم تبادل المواقع Reciprocal translocation.

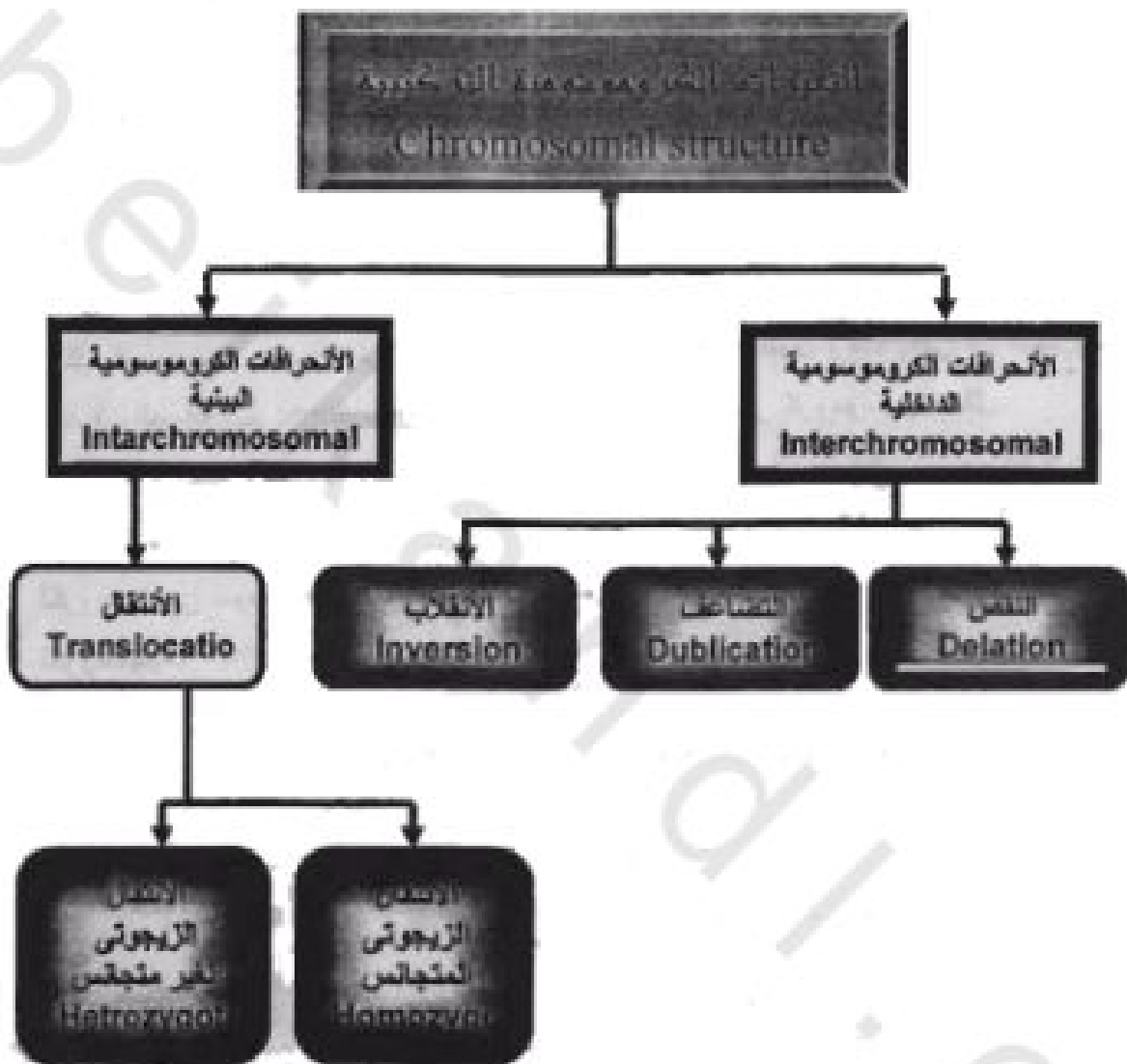
- وهناك نوعان من تبادل المواقع هي:

(١) نقل زيجوتي متماثل Homozygotic translocation

- ويحدث ذلك في الانقسام الاختزالي العادي وقد يحدث تغير في الارتباطات بين المجاميع الكروموسومية.

(٢) نقل زيجوتي غير متماثل Heterozygotic translocation

- يحدث في الانقسام الاختزالي غير العادي في المرحلة التحضيرية الأولى prophase I.
- ينتج أفراد نصف عقمة semisterile.



الطفرة

Mutation

- الطفرة هي التغيرات المفاجأة على التركيب الكيميائي للجين والتي تؤدي إلى حدوث تغيرات في التعبير الجيني والتوقعات للوراثية المندلية.

- وتتضمن الطفرة جميع التغيرات التي تحدث في المادة الوراثية وتؤدي إلى التغير في الشكل والتركيب الوراثي للفرد.

- وقد يؤدي هذا التغير الجيني إلى التغير في المحتوى الكروموسومي من تركيب الكروموسوم واعداده. وهناك ثلاثة أنواع من الطفرات هي:

(١) الطفرة الجسمية: Somatic Mutation

وهي تحدث في الخلايا الجسمية والتي تظهر في الأعضاء.

(٢) الطفرة الجرثومية: Germinal Mutation

وهي التي تحدث في الخلايا الجرثومية والتي لها القدرة على التكاثر والتي قد تؤثر على الأجيال القادمة من حيث الشكل المورفولوجي phenotype أو الوراثي Genotype.

(٣) الطفرة الزوجية (البويضة المخصبة): Zygotic Mutation

وهي التي تحدث أثناء تكوين البويضة المخصبة Zygote أثناء التقاء الحيوان المنوي بالبويضة.

أسباب حدوث الطفرة:

- قد تحدث الطفرة بصورها المختلفة إما نتيجة طبيعية أو صناعية مثل تعرض هذه الخلايا إلى الإشعاع أو بعض أنواع الأدوية أو التلوث أو بعض المواد الكيميائية أو الفيزيائية. وكل هذه العوامل تؤدي إلى حدوث تغيرات في التركيب والعدد الكروموسومي.